

Making genetics not so important: families dealing with genetic testing for a familial heart disease

Citation for published version (APA):

Geelen, E. G. M. (2013). *Making genetics not so important: families dealing with genetic testing for a familial heart disease*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. Datawyse / Universitaire Pers Maastricht. <https://doi.org/10.26481/dis.20131220eg>

Document status and date:

Published: 01/01/2013

DOI:

[10.26481/dis.20131220eg](https://doi.org/10.26481/dis.20131220eg)

Document Version:

Publisher's PDF, also known as Version of record

Please check the document version of this publication:

- A submitted manuscript is the version of the article upon submission and before peer-review. There can be important differences between the submitted version and the official published version of record. People interested in the research are advised to contact the author for the final version of the publication, or visit the DOI to the publisher's website.
- The final author version and the galley proof are versions of the publication after peer review.
- The final published version features the final layout of the paper including the volume, issue and page numbers.

[Link to publication](#)

General rights

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal.

If the publication is distributed under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license above, please follow below link for the End User Agreement:

www.umlib.nl/taverne-license

Take down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us at:

repository@maastrichtuniversity.nl

providing details and we will investigate your claim.

Download date: 06 May. 2023

Samenvatting

Familie werd traditioneel gezien als een belangrijke bron van sociale cohesie. In de hedendaagse Westerse samenleving lijken familieverbanden echter minder belangrijk. Onder invloed van onder meer de toename van echtscheidingen, grotere mobiliteit van mensen en vrouwenemancipatie heeft een proces van individualisering plaatsgevonden. Daarmee is de vanzelfsprekendheid van mensen om zichzelf primair als lid van een familie te zien verdwenen en is vrije keuze in familiecontacten de norm geworden. Toch wordt het idee dat de familie aan betekenis heeft ingeboet ook gerelativeerd. Het kerngezin is voor een kind nog steeds de belangrijkste bron van normen en waarden, en ook al trekken familieleden minder met elkaar op uit gewoonte of plichtsbesef, in tijden van ziekte of overlijden vormen ze nog steeds een grote bron van steun voor elkaar. In het licht van de veranderende betekenis van familie, rijst de vraag hoe het bestempelen van een ziekte als 'genetisch' het leven van families beïnvloedt. Immers, genetische diagnostiek impliceert betrokkenheid van de familie. Er is bloed en informatie van andere familieleden nodig om diagnostiek voor een individueel familielid mogelijk te maken. Bovendien onthult de uitslag van een genetische test mogelijke risico's voor familieleden. Dit proefschrift richt zich op wat processen van genetische diagnostiek teweeg brengen in families.

De verwevenheid tussen families en genetica moet gezien worden tegen de achtergrond van de veranderende perspectieven op genetische technologie. Hoofdstuk 1 gaat onder meer in op de speculaties over de invloed van het Human Genome Project. Aanvankelijk werden de debatten over de rol van genetica gekarakteriseerd in termen van hoop en vrees. Enerzijds werd de verwachting geuit dat een beter begrip van de moleculaire mechanismen van ziekte en gezondheid zou leiden tot betere diagnostiek en nieuwe, op de persoon toegesneden behandelmethoden. Anderzijds was er angst dat ziekte en gezondheid meer en meer gedefinieerd zouden worden in termen van DNA, waarmee de sociale en culturele benadering ervan naar de achtergrond zou verdwijnen. Het idee dat mensen vastgeklonken werden aan hun biologische lot, boezemde bezorgdheid in voor discriminatie en voor bedreiging van de vrijheid om zelf vorm te geven aan het leven. Hoewel optimisten en pessimisten geheel andere ideeën hadden over de mogelijke rol van genetica, deelden zij hetzelfde deterministische perspectief, namelijk dat genetica hoe dan ook een stempel zou drukken op het leven van mensen. Rond de eeuwwisseling groeide het inzicht dat bij de manifestatie van een ziekte niet enkel één specifieke mutatie een rol speelde, maar dat er altijd sprake was van een samenspel van verschillende genen en dat ook omgevingsfactoren een rol speelden. In plaats van heldere antwoorden genereerde de identificatie van een gen veel onzekerheden.

Duidelijk werd dat eerdere beloften van genetica een te fraai beeld gaven van gezondheidswinst en dat ook angst gebaseerd was op te hoge verwachtingen over het voorspellende karakter van genetica.

Vanuit het idee dat technologische innovaties de opvattingen over een goed familieleven beïnvloeden, is het de vraag wat de verandering in het perspectief op genetica betekent voor wat er in families gebeurt wanneer ze een genetisch testtraject starten. Waar aan het begin van deze eeuw betoogd werd dat genetische diagnostiek familiebanden zou kunnen verstevigen of juist onder druk zou kunnen zetten, wordt de invloed van genetica op families meer en meer gerelativeerd. Echter, hoewel genetica families 'maakt' noch 'breekt', kan niet gezegd worden dat pocessen van genetisch testen families onbewogen laat.

In deze studie volgde ik families die leven met hypertrofische cardiomyopathie (HCM), een erfelijke hartziekte. In de medische literatuur wordt deze ziekte vooral geassocieerd met plotse hartdood bij jonge mensen, voornamelijk atleten. Toenevend inzicht in de genetische aspecten van de ziekte heeft niet geleid tot meer duidelijkheid voor families. Integendeel, iemand die een test laat doen voor HCM, krijgt vaak te maken met een langdurig traject dat onvoorspelbaar verloopt en waarin veel onzeker blijft. Een testuitslag kan lang op zich laten wachten en soms komt er helemaal geen uitslag. Als er een specifieke mutatie wordt gevonden, blijft de betekenis voor een individueel familielid onduidelijk. Het ene familielid kan al op jonge leeftijd klachten hebben, terwijl een ander met dezelfde mutatie oud wordt zonder problemen. Tot nog toe is geen medicatie beschikbaar om in een vroeg stadium ziekteverschijnselen te voorkomen.

Om inzicht te krijgen in wat genetica in het alledaagse leven van families te weeg brengt, zijn zes families gevolgd in het traject van genetische diagnostiek. Er zijn interviews gehouden met 57 leden uit deze families op een aantal achtereenvolgende momenten, gesprekken gevoerd met counselors betrokken bij de zorg en observaties gedaan van de testprocedures in het laboratorium. De zes families waren uiteenlopend qua grootte en de ernst van de ziekte in de families verschilde. In een deel van de families was een mutatie geïdentificeerd; in andere families wachtte men nog op een uitslag. Variatie was er ook in de tijdsduur waarin de families bezig waren met genetisch testen: sommige waren net gestart, andere al jaren geleden. In enkele families waren of werden ook kinderen getest. Centrale thema's in de interviews waren het leven als familie, besluitvorming rond genetisch testen, testen van kinderen, omgaan met de uitslag en verwachtingen ten aanzien van de toekomst. Theoretische concepten en analytische vertrekpunten ontwikkelden zich in de loop van de studie. De vier empirische hoofdstukken in dit proefschrift zijn elk gebaseerd op specifieke concepten, die gerelateerd zijn aan patronen van familieleven, constructie van risico's, ervaringen met ziekte en gezondheid, verantwoordelijkheid van

ouders, belangen van kinderen, genetische discriminatie, autonoom beslissen en perspectief op toekomstig leven en toekomstige risico's.

Hoofdstuk 2 start vanuit de veronderstelling dat goede familiecommunicatie van belang is om familieleden de kans te geven een goed besluit te nemen over genetisch testen én neemt het idee onder de loep dat genetische kennis een onvermijdelijke invloed heeft op familie en familierelaties. Beschreven wordt dat in families vaak geen sprake is van een onverwachte confrontatie met de informatie over de erfelijke ziekte. De analyse in dit hoofdstuk laat zien dat de manier waarop families leven met genetische kennis sterk uiteenloopt. Verschillen zijn echter niet zozeer het effect van de testen, maar veel meer een uitdrukking van al langer bestaande verschillen in levenshouding. Daarnaast blijkt dat gebruik van genetische diagnostiek niet een overweldigende invloed heeft op families. Familieleden hebben niet alleen andere prioriteiten, ze staan ook niet toe dat het testen teveel invloed heeft op hun alledaagse leven. Er wordt veel werk verzet om genetisch testen niet te belangrijk te maken en relaties niet te laten lijden onder verschillen in opvatting erover. Bovendien zijn familieleden vaak meer bezig met de ziekte in het heden dan met de mogelijkheid ziek te worden in de toekomst. De bevinding dat wat genetische testen in en met een familie doen, slechts begrepen kan worden in de context van de bestaande levensstijl van die familie, betekent dat er in de genetische counsellingspraktijk nooit één professionele norm kan zijn voor 'goede familiecommunicatie'.

Hoewel het erfelijke karakter van de ziekte geen prominente rol speelt in het alledaagse familieleven, maken veel familieleden zich wel zorgen over de mogelijkheid dat ook kinderen de aanleg hebben. Ouders kunnen zich er doorgaans nog wel bij neerleggen dat ze zelf deel uitmaken van een familie met een erfelijke ziekte, maar accepteren dat ook hun kinderen risico lopen, is minder eenvoudig. Hoe binnen families wordt aangekeken tegen genetisch testen van kinderen wordt behandeld in hoofdstuk 3. Nadat professionele richtlijnen aanvankelijk uitgingen van de bescherming van de eigen keuze van het kind, staat sinds een aantal jaren de notie 'belang' van het kind centraal. Dit hoofdstuk laat allereerst zien dat deze notie impliceert dat ouders verschillend beslissen over genetisch testen van hun kind. Waar voor sommigen testen van jonge kinderen vanzelfsprekend wordt, laten anderen de rechten van hun kind om op oudere leeftijd zelf te bepalen wel of geen genetische test te laten doen zwaar wegen. Daarnaast blijkt uit de verhalen dat wat als 'belang' van het kind gezien wordt, in de loop van de tijd verandert. Zo kan na een positieve testuitslag de therapeutische betekenis ervan tegenvallen of de familie zich gaan bemoeien met de opvoeding van het kind, en komt wat goed is voor het kind in een ander daglicht te staan. De analyse maakt duidelijk dat testen van kinderen niet gebeurt in een vacuum, maar samenhangt met de familiegeschiedenis en de relatie die ouders met hun

kind hebben. Het is in de context van het alledaagse familieleven dat belangen van kinderen tot stand komen.

Angst voor mogelijke genetische discriminatie leidt bij ouders soms tot uitstel van testen van hun kind of tot spijt over het feit dat het getest is. In hoofdstuk 4 wordt deze angst onderzocht tegen de achtergrond van bestaande Nederlandse anti-discriminatie wetgeving. Hoewel de wetgeving beoogt mensen te beschermen, wordt in families een positieve testuitslag wel geassocieerd met discriminatie. De analyse van vier case studies maakt allereerst duidelijk dat de angst voor discriminatie niet zozeer het resultaat is van de genetische testen, maar te maken heeft met eerdere ervaringen met discriminatie in de familie. Opvallend is dat, terwijl de wetgeving een onderscheid maakt tussen symptomatische en asymptomatische familieleden, in het familieleven die grens zo scherp niet is: ook familieleden met manifeste klachten, waarvoor de genetische test dus eerder een diagnostisch dan een predictief instrument vormt, ervaren soms angst om gediscrimineerd te worden. Daarnaast is opvallend dat in de families angst voor genetische discriminatie niet enkel geassocieerd wordt met de dreiging vanuit verzekeringsinstanties of werkgevers. Soms leidt een gevoel van 'big brother is watching you' tot de wens de informatie over de ziekte in de familie als een familiegeheim te bewaren. Betoogd wordt dat de notie van genetische discriminatie, dat de basis vormt voor de anti-discriminatie wetgeving, te smal is om te begrijpen wat er in families leeft. Er is aandacht nodig voor de manier waarop families leven met de (risico's op) ziekte en omgaan met de angst voor discriminatie.

Hoofdstuk 5 start vanuit het idee dat genetische diagnostiek families aanzet een actieve houding aan te nemen ten opzichte van hun toekomstige gezondheid. In de analyse worden aan de hand van casusbeschrijvingen vier verschillende patronen in toekomstbeleving onderscheiden. Het eerste patroon betreft een sterk geloof in een maakbare toekomst: genetisch testen wordt verwelkomd als een mogelijkheid met het familieverleden te breken. In het tweede patroon wordt de toekomst gezien als iets dat mensen overkomt. Kern van het derde patroon is het idee van 'pluk de dag', waarbij men het leven neemt zoals het komt. In het vierde patroon leidt ongeloof in de abstracte betekenis van genetische informatie tot protest tegen het idee dat de toekomst maakbaar is. Waar in het eerste patroon de focus ligt op de toekomst, wordt in de andere drie patronen vooral gestreefd naar welbevinden in het nu. Dit betekent echter niet dat deze familieleden zich niet verhouden tot de toekomst. De casusbeschrijvingen laten zien dat zij door alert te zijn op symptomen en gezond te leven in het heden, trachten te voorkomen dat ziekte of plotse dood in de toekomst toeslaan. De bevindingen in dit hoofdstuk kunnen nieuw licht werpen op de manier waarop in de counselingspraktijk autonomie als leidend moreel principe gearticu-

leerd wordt. De nadruk die daarmee wordt gelegd op de wil de toekomst onder controle te brengen, doet immers geen recht aan families waarin men de tijd de kans wil geven en toeval wil toestaan.

In hoofdstuk 6, het slothoofdstuk, worden de belangrijkste bevindingen uit de empirische hoofdstukken allereerst geplaatst in de context van discussies over geneticalisering van de familie. Door de confrontatie met het genetisch lot zouden familieleden elkaar gaan zien door een genetische bril en zouden familierelaties gegeneticaliseerd raken. Met de omarming van complexiteit en onzekerheid in de genetica is meer en meer duidelijk geworden dat processen van genetische diagnostiek familierelaties niet fundamenteel veranderen. In het licht van die bevinding is het niet langer zinvol om de verwevenheid van families en genetische technologie te duiden in termen van wel of geen geneticalisering. Dit proefschrift toont dat het niet zonder meer de relativering van het voorspellende karakter van de testen is die genetica minder belangrijk maakt, maar dat het de families zelf zijn die werk verzetten om genetische risico's en genetische diagnostiek 'gewoon' te maken. In de beoordeling van de impact van de ontwikkeling van genetische technologie zal dan ook dit familiewerk centraal moeten staan.

Vanuit het idee dat veel van het werk dat families verzetten in het traject van genetisch testen moreel werk is, worden in de laatste paragraaf van dit hoofdstuk de familie verhalen geïnterpreteerd in termen van Nussbaum's notie van 'het goede leven'. In haar opvattingen over 'het goede leven' relateert Nussbaum het idee van morele perfectie. Immers, in hun alledaagse leven krijgen mensen te maken met kwesties die tegenstrijdige antwoorden vragen en daarmee leiden tot 'tragische' beslissingen. Het leven wordt bovendien gekarakteriseerd door toeval en onzekerheden. De verhalen van de familieleden laten zien dat er bij het nemen van een beslissing over genetisch testen geen absolute normen zijn die mensen als leidraad nemen, maar dat het gaat om schipperen en balanceren. Daarbij laten ze zich leiden door wat in de familie of in specifieke familierelaties als goed doen wordt gezien. Professionals kunnen niet voorkomen dat mensen keuzes maken die uiteindelijk verdriet of spijt opleveren, maar ze kunnen familieleden wel helpen zoeken naar wat ze belangrijk vinden in het leven en helpen onderkennen dat ze in het leven controle ontberen.